



Detekce mutace 230-234delATAG MDR1 genu způsobující u psů přecitlivělost na antiparazitikum ivermectin (ivomec) metodou fragmentační analýzy

### Zákazník

Hana Maršálová  
Krasnoarmejců 2092/5  
700 30 Ostrava Jih  
Czech Republic

### Vyšetřovaný

Číslo vzorku: 09-29808  
Jméno: Aireen of Bohemia Balada  
Rasa: Krátkosrstá kolie  
Tetovací číslo: ---  
Mikročip: 203096100116338  
Rok narození: 6.1.2007  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 03.11.2009  
Druh vyšetřovaného materiálu: krev

Výsledek: Mutace byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)

### Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace nt230(del4) ve 4. exonu genu MDR1 vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze P-glykoproteinu. P-glykoprotein je ATP-dependentní přenašeč, obsažený ve stěných cévního zásobení mozku. Při dysfunkci P-glykoproteinu mohou některé látky proniknout do centrální nervové soustavy a vyvolat potenciálně smrtelnou neurotoxickou reakci. Tato reakce byla původně zjištěna po podání ivermectinu (antiparazitikum), ale může hrozit i po podání jiných látek, které jsou substrátem P-glykoproteinu (např. acepromazin, butorphanol, doramectin, doxorubicin, loperamid, milbemycin, moxidectin, selamectin, vinblastin, vincristin).

Delece v genu MDR1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích MDR1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Heterozygotní jedinci (N/P) nejsou ohroženi intolerancí ivermectinu ani podobných léčiv, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví. Defekt se vyskytuje zejména u kolíí dlouhosrstých i krátkosrstých, šeltií, australských ovčáků, bílých švýcarských ovčáků, wällerů, bobtailů a border kolíí.

### Metoda: SOP04, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 05.11.2009

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, vedoucí veterinární laboratoře